

立人醫事檢驗所

JAK2-V617F 突變檢測同意書

送檢單位		送檢醫師	
病歷號碼		☐ 自費案 ☐ 補助案	
採檢日期	西元 年 月 日	送檢日期	西元 年 月 日
採檢檢體	☐ 2 ml 紫頭管 X 1		

受檢者資料(此欄由本人親填親簽)

姓 名		性別	☐ 女 ☐ 男
身分證或 護照號碼		出生日期	西元 年 月 日
聯絡電話		備 註	

本人已充分了解 JAK2-V617F 突變檢測意義，了解並同意以下事項：

- 檢測目的及必要性：Janus 激酶 2 基因 (Janus kinase 2, JAK2) 是一種非受體酪胺酸激酶，參與細胞激素受體訊號傳遞。JAK2 的活化訊號可促使下游信號轉導及轉路激活蛋白 (Signal Transducer and Activator of Transcription, STAT) 磷酸化，導致細胞生長和分化。
- 適應症：JAK2 體細胞突變 Val617Phe 常見於患有血液相關疾病的患者，如真性紅血球增多症(Polycythemia vera)、血小板增多症(Thrombocythemia)、慢性骨髓單核球性白血病(Chronic myelomonocytic leukemia)，JAK2 Val617Phe 可能導致血球細胞異常增殖。JAK2 c.1849G>A 會導致 617 編碼氨基酸編碼由纈胺酸(Valine)轉變成異白胺酸(Isoleucine)；JAK2 c.1849G>T 會導致 617 編碼氨基酸編碼由 Valine 轉變成苯丙胺酸(Phenylalanine)，此二變異皆為致病性(Pathogenic)變異。
- 檢測技術及步驟：以聚合酶連鎖反應(PCR)及 Sanger 定序(Sanger sequencing)分析 JAK2 基因變異位點。
- 其他可替代的選擇：使用 NGS 定序進行突變位點檢測，檢測週期較長。
- 檢測極限：本檢驗無法檢測出較為罕見的基因變異型別，靈敏度非 100%。
- 若檢體因各種因素（如溶血、凝血、檢體品質不良等），而產生無法檢測之情形，需請受測者配合重新抽取檢體，以確保檢測之準確性。
- 依衛生署規定，受檢者應先經由專科醫師遺傳諮詢，確定有必要進行本項基因檢查，且本人已充分了解上述說明與各檢測的限制性，並已向醫護人員提出問題與疑慮。本人同意進行本項基因檢查，瞭解進行本檢測無法完全預防該檢測疾病的發生。

立同意書人_____（簽章） 西元 年 月 日

實驗室檢體編號與日期：

實驗室簽收人員：